別紙２　遺伝子関連検査等の実施状況に関するアンケート調査

（調査票）

本調査では、「遺伝子関連検査の品質・精度の確保」「ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築の検討」のための基礎情報の収集を目的として、国内における遺伝子関連検査等の実態や課題についてのアンケート調査を実施した。

本アンケート調査では、病院、診療所、衛生検査所のそれぞれに対して調査票を用意したが、病院に対する調査票は、診療所、衛生検査所に対する調査票の内容を包含することから、病院に対する調査票を以下に示す。

平成 27 年度国内外における遺伝子診療の実態調査

遺伝子関連検査等の実施状況に関するアンケート調査

アンケートの概要について

■アンケートの目的

国内における遺伝子関連検査および遺伝カウンセリングの実態や課題を把握するためのアンケート調査です。調査結果は、我が国における今後のゲノム医療の実現推進のための基礎資料として用いられます。

■アンケートの対象

全国の特定機能病院等、がん診療連携拠点病院、地域医療支援病院を対象としております。

■アンケートご回答の締切

大変お手数ですが、アンケートは、**病院単位でとりまとめていただき、2016 年 1 月 12 日（火）までに投函**くださいますようお願い申し上げます。次ページ以降のご回答者情報を調査票に直接ご記入の上、同封の返信用封筒にて、ご返送ください。

■アンケートの項目とご回答者

- **設問群 A－E （p1－ p28）**
  - **設問群 A**: 遺伝学的検査の実施状況について
  - **設問群 B**: 遺伝学的検査の環境整備の状況について
  - **設問群 C**: 遺伝学的検査時の遺伝カウンセリングの実施状況について
  - **設問群 D**: オミックス検査の実施状況について
  - **設問群 E**: 次世代シーケンサーの利用状況等について

⇒**各部署・診療科**にご回答をお願いいたします。

お手数をおかけしますが、遺伝子関連検査をオーダーしている**全ての部署・診療科**に本紙一式をコピー・配布の上、ご回答いただきますようお願いいたします。

- **設問群 A’－B’ （p29－ p43）**
  - **設問群 A’**: 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施状況について
  - **設問群 B’**: 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の環境整備の状況について

⇒**臨床検査部門、中央検査室、若しくは、貴機関全体の検査状況を把握し得る部門**にご回答をお願いいたします。

可能な限り、**貴機関全体の状況**についてお答えいただきますようお願いいたします。

※なおご都合により回答できない設問は無回答でも構いません。

アンケートのご回答にあたって

■アンケートのご回答の送付先
〒101-8795 東京都千代田区内神田 2 丁目 15 番 9 号 内神田 282 ビル 7 階 SRC 内
株式会社三菱総合研究所「遺伝子関連検査等の実施状況に関するアンケート調査」調査担当 行

■ご回答内容の取り扱いについて
ご回答いただいた内容については、本調査の目的に従った分析及び本調査に関する一部の方へのインタビューを行うためにのみ使用し、その他の目的で利用することはありません。機関名・所属等が特定される形で公表することもありませんので、調査の趣旨・目的をご理解いただき、アンケート調査へのご協力を賜りますようお願い申し上げます。

■アンケート全般に関するお問い合わせ（ご回答方法等）
「遺伝子関連検査等の実施状況に関するアンケート調査」調査実施担当
（E-mail： genetic-survey-ml@mri.co.jp, Tel： 0120-966-756
（電話受付は 12/29－1/4 を除く月曜-金曜 10 時から 17 時まで））

ご回答者情報（アンケート回答に関する問い合わせ先）

機関名	
病床数	床
ご担当部署・診療科名	
ご担当部署・診療科 電話番号	
ご担当部署・診療科 電子メールアドレス	

※後日、本アンケートに記載された内容について詳しくお伺いするため、調査担当者（三菱総合研究所及びエム・アール・アイ・リサーチアソシエイツ）からご担当部署へ連絡を取り、インタビューをお願いすることがあります。

【設問群 A】遺伝学的検査の実施状況

【設問群 A】の趣旨

健康・医療戦略推進本部は、健康・医療戦略及び医療分野研究開発推進計画を踏まえ、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」および「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」を設け検討を進めています。「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」では、「ゲノム医療」等の質の確保として遺伝子関連検査の品質・精度の確保が当面の検討課題として示されています。

【設問群 A】では、検討課題の前提となる、遺伝学的検査の実施の有無や実績といった基礎情報の収集を目的としています。

全ての回答者にお伺いします。

問 A-1. 2015 年 12 月 1 日時点（検体提出日ベース）における、貴部署・診療科での遺伝学的検査の実施（または実施予定）の有無をお答えください（当てはまるもの 1 つに〇をつけてください）。このうち、「2. 過去に実施したことがあるが、現在はしていない」とお答えの方は、直近の実施年度についてお答えください。

1. 実施している
2. 過去に実施したことがあるが、現在はしていない （直近の実施年度:＿＿＿＿＿＿年度）
3. 過去に実施したことはないが、2～3 年先の具体的な実施計画を策定している
4. 具体的な実施計画はないが、将来実施したいと考えている
5. 実施したことはなく、今後も実施する予定はない

※外部委託による実施を含みます。

※選択肢「2. 」で年度についてお答えいただく場合は、西暦でお願いいたします。

※「遺伝学的検査」:生殖細胞系列遺伝子検査ともいう。単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報（生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報）を明らかにする検査。（出所:日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」）

以下の設問（問 A-2）では、問 A-1 で「1. 実施している」または「2. 過去に実施したことがあるが、現在はしていない」と回答した方にお伺いします。

→該当しない方は、【設問群 D】（24 ページ）へお進みください。

以下の設問（問 A-2～問 A-5）については、2014 年度（2014 年 4 月 1 日～2015 年 3 月 31 日）（検体提出日ベース、以下同様）に実施した遺伝学的検査についてお答えください。

問 A-2. 2014 年度に貴部署または貴診療科において、貴機関内および外部委託により実施した遺伝学的検査についてお尋ねします。

以下の１～10 すべての遺伝学的検査の実施件数をお答えください。このうち、「10. その他」の遺伝学的検査を実施した場合には、検査の内容を具体的に記述してください。ただし、結果を患者・クライエントに返さずに研究利用した遺伝学的検査については、件数に含めずにお答えください。

検査の種類		実施件数			
		貴機関内 実施件数		外部委託 実施件数	
		保険 適用	保険 適用外	保険 適用	保険 適用外
回答例: *1.*	*単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査*	*10 件*	*30 件*	*50 件*	*40 件*
1.	単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査	件	件	件	件
	うち、家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	件	件	件	件
	うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	件	件	件	件
2.	先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査	件	件	件	件
	うち、出生前診断に関する染色体検査 （無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）含む）	件	件	件	件
3.	生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	件	件	件	件
	うち、出生前診断に関する遺伝学的検査	件	件	件	件
4.	薬剤応答性診断に関する生殖細胞系列の遺伝学的検査（抗がん剤等の薬剤に対する応答性や副作用予測に関する遺伝型（SNP 等）を調べる遺伝学的検査）	件	件	件	件
5.	生活習慣病等の疾患感受性（易罹患性）診断に関する遺伝学的検査（糖尿病、高血圧等、生活習慣病のリスク診断に用いられる遺伝型を調べる遺伝学的検査）	件	件	件	件
6.	5 以外の個人の体質診断に関する遺伝学的検査等（肥満のリスクや、飲酒等に関連する遺伝型を調べる遺伝学的検査）	件	件	件	件
7.	骨髄移植等における適合性やドナー/レシピエントを識別する遺伝学的検査	件	件	件	件
8.	薬事法に従い実施される遺伝学的検査（治験や市販後臨床試験における遺伝学的検査）	件	件	件	件
9.	親子鑑定（DNA 鑑定）に関する遺伝学的検査	件	件	件	件
10.	その他 （具体的に:　　）	件	件	件	件

※診断には確定診断、保因者診断、発症前診断、出生前診断を含みます。

※「網羅的遺伝子解析検査」:発症の原因となる遺伝子や染色体異常が特定できないような場合に、網羅的な解析手法（エクソームシークエンス、全ゲノムシークエンス、マイクロアレイ染色体検査　等）を用いて診断を行う検査。なお、「体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査」実施時に、スクリーニング段階で生殖細胞系列の遺伝子変異が発見されたため、確定診断として遺伝学的検査を実施したケースは「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」としてお答えください。

以下の設問（問 A-3～問 A-5）では、問 A-2 で「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」のいずれかの実施件数が**1件以上**である方にお伺いします。

→該当しない方は、【設問群 D】（24 ページ）へお進みください。

問 A-3. 2014 年度に実施された、「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」（問 A-2 の選択肢 1～4）についてお尋ねします。

診断を企図した疾患名およびその検査対象遺伝子名を、件数の多いものからそれぞれ順に3 つまでお答えください（アンケート巻末の≪疾患名・遺伝子名一覧≫を参考に記載してください）。また、それぞれの疾患における、おおよその実施件数をお答えください。

		疾患名 （巻末の≪疾患名・遺伝子名一覧≫を参考に自由記述）	検査対象遺伝子名 （自由記述／網羅的遺伝子解析は解析方法等）	おおよその実施件数
回答例		*家族性大腸腺腫症*	*APC*	*10 件*
1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査	1-1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査（**家族性腫瘍を除く**）			
	1 位			件
	2 位			件
	3 位			件
	1-2. 家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査			
	1 位			件
	2 位			件
	3 位			件
2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査	2-1. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査（**出生前診断を除く**）			
	1 位			件
	2 位			件
	3 位			件
	2-2. 出生前診断に関する染色体検査			
	1 位			件
	2 位			件
	3 位			件
3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査				
	1 位	―		件
	2 位	―		件
	3 位	―		件
4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査				
	1 位	―		件
	2 位	―		件
	3 位	―		件

※≪疾患名・遺伝子名一覧≫のリストに該当しない場合にも疾患名（自由記述）をお答えください。

問 A-4. 2014 年度に実施された、「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」(問 A-2 の選択肢 1～4)についてお尋ねします。

外部機関への委託の有無をお答えください(それぞれ当てはまるもの1つに○をつけてください)。

①衛生検査所に外部委託をしている	1. 有	2. 無
②衛生検査所以外の機関(企業や研究所等)に外部委託をしている	1. 有	2. 無

※「衛生検査所」:臨床検査に関する法律で定められた施設基準や検査体制を満たし、各都道府県知事に衛生検査所としての登録を認められた検査施設。人体から排出され、又は採取された検体について微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査、生化学的検査及び厚生労働省令で定める生理学的検査を業として行う。

このうち、【**衛生検査所**に外部委託をしている場合(「①衛生検査所に外部委託をしている」で「1. 有」とお答えの方)は、可能な範囲で、主な委託先機関の名称・委託検査名・委託目的についてお答えください。】

主な委託先機関(**衛生検査所**)の名称・委託検査名・委託目的(3 機関まで)
1) 委託先機関名 1: (　　) 委託検査名 1: (　　) 委託目的(当てはまるものすべてに○): a. 貴機関内で遺伝学的検査の環境が未整備であるため b. 費用が抑えられるため c. 高品質な検査結果が得られるため d. その他(具体的に:　　)
2) 委託先機関名 2: (　　) 委託検査名 2: (　　) 委託目的(当てはまるものすべてに○): a. 貴機関内で遺伝学的検査の環境が未整備であるため b. 費用が抑えられるため c. 高品質な検査結果が得られるため d. その他(具体的に:　　)
3) 委託先機関名 3: (　　) 委託検査名 3: (　　) 委託目的(当てはまるものすべてに○): a. 貴機関内で遺伝学的検査の環境が未整備であるため b. 費用が抑えられるため c. 高品質な検査結果が得られるため d. その他(具体的に:　　)

続いて、【**衛生検査所以外の機関（企業や研究所等）**に外部委託をしている場合（「②衛生検査所以外の機関（企業や研究所等）に外部委託をしている」で「1. 有」とお答えの方）は、可能な範囲で、主な委託先機関の名称・委託検査名・委託目的についてお答えください。】

主な委託先機関（**衛生検査所以外の機関**）の名称・委託検査名・委託目的（3 機関まで）
1)　委託先機関名 1:（　　） 委託検査名 1:　（　　） 委託目的（当てはまるものすべてに〇）: a.　貴機関内で遺伝学的検査の環境が未整備であるため b.　費用が抑えられるため c.　高品質な検査結果が得られるため d.　その他（具体的に:　　）
2)　委託先機関名 2:（　　） 委託検査名 2:　（　　） 委託目的（当てはまるものすべてに〇）: a.　貴機関内で遺伝学的検査の環境が未整備であるため b.　費用が抑えられるため c.　高品質な検査結果が得られるため d.　その他（具体的に:　　）
3)　委託先機関名 3:（　　） 委託検査名 3:　（　　） 委託目的（当てはまるものすべてに〇）: a.　貴機関内で遺伝学的検査の環境が未整備であるため b.　費用が抑えられるため c.　高品質な検査結果が得られるため d.　その他（具体的に:　　）

問 A-5. 2014 年度に実施された、「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」(問 A-2 の選択肢 1～4)についてお尋ねします。

それぞれの検査総数に占める、研究費を利用した検査件数と、そのうち貴部署・貴診療科内で解析を実施した検査件数のおおよその割合についてお答えください(以下の《割合》から 1 つ選択して、記載してください)。また、貴部署・貴診療科内での検査のうち、貴機関独自で構築した手法を用いた検査の割合についてもお答えください。

検査の種類		研究費を利用した検査件数の割合	うち、貴部署・貴診療科内で解析を実施した検査件数の割合	うち、貴機関独自で構築した手法を用いた検査の割合
回答例				
1.	*単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査*	*コ*	*ケ*	*ウ*
1.	単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査(**家族性腫瘍を除く**)			
	家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査			
2.	先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査(**出生前診断を除く**)			
	出生前診断に関する染色体検査			
3.	生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査			
4.	薬剤応答性診断に関する遺伝子関連検査			

※体外診断用医薬品を用いた検査との対比として、医療機関の検査室や登録衛生検査所等が独自で構築した手法で行う検査や、研究用に流通している薬事未承認の試薬や検査キットを用いて実施している検査を総称して「LDT(Laboratory Developed Test)」という。

《割合》

ア.	0%	イ.	1～10%	ウ.	11～20%
エ.	21～30%	オ.	31～40%	カ.	41～50%
キ.	51～60%	ク.	61～70%	ケ.	71～80%
コ.	81～90%	サ.	91～99%	シ.	100%

問 A-6.【遺伝学的検査の実施状況】に関して、特に気になる点や課題等がございましたら記載してください。

【設問群 B】遺伝学的検査の環境整備の状況

【設問群 B】の趣旨

健康・医療戦略推進本部は、健康・医療戦略及び医療分野研究開発推進計画を踏まえ、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」および「ゲノム医療等実用化推進タスクフォース」を設け検討を進めています。

同協議会が平成 27 年 7 月にとりまとめた「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」および「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」では、「ゲノム医療」等の質の確保として遺伝子関連検査の品質・精度の確保が当面の検討課題として示されています。

この検討に資する基礎情報提供のため、【設問群 B】では皆様の遺伝学的検査機関の質保証の状況に関してお伺いいたします。お答えいただいた内容を、本調査以外の目的に用いることはありません。また、お答えいただいた内容を、機関名・所属等が特定される形で公表することもありませんので、実態の通りご回答ください。

以下の設問（問 B-1～問 B-7）では、「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」（問 A-2 の選択肢 1～4）のいずれかの**貴部署・貴診療科内実施件数が1件以上**である方にお伺いします。

→該当しない方は、【設問群 C】（17 ページ）へお進みください。

問 B-1. 遺伝学的検査を実施する検査施設の品質を保証するための内容と方法については、全ての OECD 加盟国で「分子遺伝学的検査における質保証に関する OECD ガイドライン」が承認されています。また、国内においても日本臨床検査標準協議会により同ガイドラインの原則を尊重、遵守しつつ、「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン」が策定されています。

貴部署・貴診療科において、「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」（問 A-2 の選択肢 1～4）を実施する際に、品質を向上させるために取り組んでいる内容についてお答えください（当てはまるものすべてに○をつけてください）。

1.	実施する検査の分析的妥当性、臨床的妥当性及び臨床的有用性についての情報を文書で用意している
2.	施設内の質保証を定期的に評価する方針と手続きを備えており、評価結果及び改善のために行った措置を文書化している
3.	入手可能な限り、標準物質や家族固有の変異対照を使用している
4.	検査結果の再現性を担保するための工夫をしている 再現性担保のための具体的な工夫： （＿＿＿

問 B-2. 貴部署・貴診療科で「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」(問 A-2 の選択肢 1～4)を実施する際に、遺伝子解析の担当者が有する資格をお答えください(当てはまるものすべてに〇をつけてください)。

1.	一級遺伝子分析科学認定士
2.	遺伝子分析科学認定士(初級)
3.	臨床細胞遺伝学指導士
4.	臨床細胞遺伝学認定士
5.	認定臨床染色体遺伝子検査師
6.	バイオインフォマティクス技術者
7.	その他(具体名:　　)

問 B-3. 貴部署・貴診療科で「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」(問 A-2 の選択肢 1～4)を実施する際に、検査の結果解釈を行う医師の人数をお答えください。また、他の職種が結果解釈に参加している場合には、その職名と参加人数をお答えください。

	職名	人数
①	医師 うち、臨床遺伝専門医	人 人
②	その他の資格 1) (具体名:　　)	人
③	その他の資格 2) (具体名:　　)	人

問 B-4. 貴部署・貴診療科で「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」(問 A-2 の選択肢 1～4)の遺伝子解析を実施する環境について、臨床検査機関の外部認証制度(ISO 15189 等)を取得していますか。取得状況について、可能な範囲でお答えください。

また、他の外部認証制度を取得している場合には、その制度名と取得状況をお答えください。

研究室内での解析を実施している場合は下表のチェックボックスに☑をつけ、問 B-7 へお進みください。

認証名	選択肢(それぞれ当てはまるもの1つに○)
①ISO 15189	1. 取得済みである　2. 申請手続き中である 3. 検討中である　4. 現在のところ取得する予定はない
②その他の認証 1) *例:CLIA 認証、CAP/LAP 認定等*	(認証制度名:＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿) 1. 取得済みである　2. 申請手続き中である 3. 検討中である
③その他の認証 2)	(認証制度名:＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿) 1. 取得済みである　2. 申請手続き中である 3. 検討中である
□ 診療科内の担当医師所属の研究室で解析を行うため、上記体制の確保は実施していない。 →問 B-7 へお進みください。	

※「ISO 15189」:2003 年 2 月に発行、2007 年改定された臨床検査室の品質と能力に関する特定要求事項に関する国際規格のことであり、臨床検査室がマネジメントシステムを運営し、技術的に適格であり、技術的に妥当な結果を出す能力があることを要件としている。「品質マネジメントシステムの要求事項」及び「技術的要求事項」の 2 つから構成される。

以下の設問(問 B-5、問 B-6)では、問 B-4 の①ISO 15189、②その他の認証 1)、③その他の認証 2)において「1. 取得済みである」、「2. 申請手続き中である」、「3. 検討中である」のいずれかを回答した方にお伺いします。

→該当しない方は問 B-7(15 ページ)へお進みください。

問 B-5. 代表的な臨床検査機関の外部認証（①ISO 15189、②その他の認証 1)、③その他の認証 2)）の取得目的をお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。「その他」の場合は、その内容を具体的にご記入ください。

認証名	選択肢（それぞれ当てはまるものすべてに〇）
①ISO 15189	1. 治験実施時、製薬企業からの要望がある 2. 検査対象のクライエントからの要望がある 3. 貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる 4. 海外での検査データ利用にあたり認証取得が要件となっている 5. 運営体制の標準化を行うことで検査業務の効率化を図ることができる 6. 臨床中核病院の承認申請をする 7. 国際共同治験に参加する 8. その他（具体的に:　　）
②その他の認証1）	1. 治験実施時、製薬企業からの要望がある 2. 検査対象のクライエントからの要望がある 3. 貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる 4. 海外での検査データ利用にあたり認証取得が要件となっている 5. 運営体制の標準化を行うことで検査業務の効率化を図ることができる 6. 臨床中核病院の承認申請をする 7. 国際共同治験に参加する 8. その他（具体的に:　　）
③その他の認証 2）	1. 治験実施時、製薬企業からの要望がある 2. 検査対象のクライエントからの要望がある 3. 貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる 4. 海外での検査データ利用にあたり認証取得が要件となっている 5. 運営体制の標準化を行うことで検査業務の効率化を図ることができる 6. 臨床中核病院の承認申請をする 7. 国際共同治験に参加する 8. その他（具体的に:　　）

→続いて、問 B-6 へお進みください。

問 B-6. 臨床検査機関の外部認証（①ISO 15189、②その他の認証 1)、③その他の認証 2)）の取得に際して、貴部署・貴診療科で問題になったこと、または現在問題になっていることをお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。「その他」の場合は、その内容を具体的にご記入ください。

認証名	選択肢（それぞれ当てはまるものすべてに〇）
①ISO 15189	1. 認証取得、認証維持に必要な財源が無い 2. 日本語の認証ガイドラインがない 3. 認証取得までに時間がかかる 4. 認定基準が厳格/煩雑である 5. その他（具体的に:　　） 6. 特にない
②その他の認証1）	1. 認証取得、認証維持に必要な財源が無い 2. 日本語の認証ガイドラインがない 3. 認証取得までに時間がかかる 4. 認定基準が厳格/煩雑である 5. その他（具体的に:　　） 6. 特にない
③その他の認証 2)	1. 認証取得、認証維持に必要な財源が無い 2. 日本語の認証ガイドラインがない 3. 認証取得までに時間がかかる 4. 認定基準が厳格/煩雑である 5. その他（具体的に:　　） 6. 特にない

以下の設問（問 B-7、問 B-8）では、問 B-4 の①ISO 15189、②その他の認証 1)、または③その他の認証 2)のすべてにおいて「2. 申請手続き中である」、「3. 検討中である」、「4. 現在のところ取得する予定はない」のいずれかを回答した方および研究室内での解析を実施していると回答された方にお伺いします。

→該当しない方は、問 B-9（16 ページ）へお進みください。

問 B-7. 臨床検査室の国際規格による施設認証においては、主に以下のような品質管理のための要件や書類の整備等が求められています。貴部署・貴診療科にて「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」（問 A-2 の選択肢 1～4）を実施する際に、実施している品質管理体制についてお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。

問 B-4 において、研究室内での解析を実施していると回答された場合においても、該当する品質管理体制についてお答えください。

研究室内での解析を実施していて回答が困難な場合は下表のチェックボックスにに☑をつけ、問 B-9 へお進みください。

1.	組織・管理体制の明確化 （組織図、組織管理規程等）	18.	苦情処理手順書
2.	品質方針	19.	是正処理実施手順書
3.	品質マニュアル	20.	品質管理者の配置
4.	倫理規程	21.	品質目標及び品質計画
5.	教育訓練実施手順書	22.	個人情報保護管理規程
6.	情報システム管理規程	23.	教育プログラム
7.	力量評価・継続的教育及び達成度の記録	24.	情報システムの検証に関する記録
8.	一次サンプル採取マニュアル	25.	検体受入可否基準
9.	検体搬送・受取手順書	26.	検体搬送・受取記録
10.	標準作業手順書	27.	検査手順検証・妥当性確認・不確かさ推定結果記録
11.	機器・試薬管理手順書	28.	機器・試薬管理台帳
12.	校正・保守に関する手順書	29.	校正・点検実施記録
13.	内部精度管理実施手順書	30.	内部精度管理記録台帳
14.	外部精度管理実施手順書	31.	外部精度管理記録台帳
15.	感染症廃棄物管理手順書	32.	報告書改訂に関する記録
16.	委託検査記録	33.	苦情処理台帳
17.	報告書発行手順書	34.	是正処置実施報告書

☐ 診療科内の担当医師所属の研究室で解析を行うため、上記体制の確保は実施していない。
→問 B-9 へお進みください。

問 B-8. 代表的な臨床検査機関の外部認証（ISO 15189 等）を取得しない理由をお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。

1.	すでに十分な品質保証がされているため
2.	実務上の必要性を感じないため
3.	認証取得に多大なコスト（費用・時間）がかるため
4.	認証維持に多大なコスト（費用・時間）がかるため
5.	取得方法が不明であるため
6.	その他（具体的に:　　）

問 B-9.【遺伝学的検査の環境整備】に関して、特に気になる点や課題等がございましたら記載してください。

【設問群 C】遺伝学的検査時の遺伝カウンセリング

【設問群 C】の趣旨

「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」（平成 27 年 7 月）では「遺伝学的検査等の実施に際しては、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられること、また、このため、遺伝カウンセリング体制の整備が求められていること」が指摘されています。また我が国の取組として、遺伝カウンセリング体制の整備と偶発的所見への対応に関する検討が求められています。

【設問群 C】は、遺伝学的検査時の遺伝カウンセリングの実施体制の現状や遺伝カウンセリングの実施手順等についてお伺いします。

以下の設問（問 C-1～問 C-6）では、問 A-2 で「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」のいずれかの実施件数が**1件以上**である方にお伺いします。

→該当しない方は、【設問群 D】（24 ページ）へお進みください。

問 C-1. 貴部署・貴診療科の遺伝学的検査（うち、問 A-2 の「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」および「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」）の実施体制についてお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。「その他」の場合は、その内容を具体的にご記入ください。

1. 全ての診療領域の遺伝子診療（遺伝学的検査、遺伝カウンセリング）を実施する専門の部署がある
2. 複数の診療科のメンバーで構成された遺伝子診療を実施する専門チームがある
3. 診療科で遺伝子診療の担当医師を決めている
4. 機関として遺伝子診療に関する専門の窓口を設置している
5. 通常の臨床検査と同様の体制で実施している
6. その他（具体的に：　　）

問 C-2. 貴部署・貴診療科における遺伝学的検査（うち、問 A-2 の「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」および「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」）についてお尋ねします。

これらの遺伝学的検査の実施に際し、クライエントに直接対応する人員数を職名ごとにお答えください。また、認定遺伝カウンセラーの中で、下記の職種を兼務している方がいる場合は、主な職名とその人員数をお答えください（選択肢 3～13 の職名から選択して記載）。

職名		専従	兼任	非常勤
1.	医師	人	人	人
	うち、臨床遺伝専門医	人	人	人
2.	認定遺伝カウンセラー	人	人	人
3.	看護師	人	人	人
4.	薬剤師	人	人	人
5.	臨床検査技師	人	人	人
6.	臨床心理士	人	人	人
7.	胚培養士	人	人	人
8.	技術補佐員	人	人	人
9.	研究員	人	人	人
10.	バイオインフォマティシャン	人	人	人
11.	生物統計家	人	人	人
12.	事務職	人	人	人
13.	その他 （具体名：　　）	人	人	人
「2. 認定遺伝カウンセラー」が兼務している主な職種 （上記の選択肢 3～13 の職名から選択して記載）				
回答例	*看護師*	*0 人*	*1 人*	*2 人*
		人	人	人
		人	人	人
		人	人	人

※「認定遺伝カウンセラー」：日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会の 2 学会による認定資格であり、質の高い臨床遺伝医療を提供するために臨床遺伝専門医と連携し、遺伝に関する問題に悩むクライエントを援助するとともに、その権利を守る専門家。（出所：日本認定遺伝カウンセラー協会 HP）

問 C-3. 貴部署・貴診療科における遺伝学的検査（うち、問 A-2 の「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」および「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」）の遺伝カウンセリングに直接参加している職種をお答えください（あてはまる職名すべてに〇をつけてください）。

また、検査の種類ごとに体制が異なる場合はありますか（当てはまるもの1つに〇をつけてください）。

①職名	
1.	医師 うち、臨床遺伝専門医
2.	看護師
3.	薬剤師
4.	臨床検査技師
5.	認定遺伝カウンセラー
6.	臨床心理士
7.	バイオインフォマティシャン
8.	生物統計家
9.	事務職
10.	その他 （具体名：　　）

②検査の種類ごとに体制が異なる場合があるか	1. 有　　2. 無

※「遺伝カウンセリング」：疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセス。このプロセスには 1）疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、2）遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、3）インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリングなどが含まれる。（出所：日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」）

以下の設問（問 C-4～問 C-8）については、2014 年度（2014 年 4 月 1 日～2015 年 3 月 31 日）に実施した遺伝学的検査についてお答えください。

問 C-4. 2014 年度に遺伝カウンセリングが実施された遺伝学的検査（うち、問 A-2 の「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」および「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」）について、遺伝カウンセリング実施の延べ件数と、検査前遺伝カウンセリングの実施クライエント数および、そのうち検査辞退（拒否した、同意しなかった等）のクライエント数をお答えください。

遺伝学的検査名		遺伝カウンセリング実施延べ件数	検査前遺伝カウンセリング実施クライエント数
1.	単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査（**家族性腫瘍を除く**）	件	組 うち、検査辞退の人数： 組
	家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	件	組 うち、検査辞退の人数： 組
2.	先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査（**出生前診断を除く**）	件	組 うち、検査辞退の人数： 組
	出生前診断に関する染色体検査	件	組 うち、検査辞退の人数： 組
3.	生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	件	組 うち、検査辞退の人数： 組

※クライエント数は、複数回来談した場合も 1 組とカウントしてください。

※遺伝カウンセリングには保険で遺伝カウンセリング加算として実施したもの、自費診療として実施したもの、通常診療の一環として別料金を請求せずに行ったもののすべてを含みます。

問 C-5. 2014 年度に遺伝カウンセリングが実施された遺伝学的検査（うち、問 A-2 の「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」および「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」）についてお尋ねします。

1 クライエントあたりの平均の遺伝カウンセリング総所要時間を検査前、結果返却時についてお答えください。遺伝カウンセリングを複数実施した場合は合計の所要時間をお答えください。

遺伝学的検査名		1 クライエントあたりの平均の遺伝カウンセリング総所要時間	
		検査前	結果返却時
1.	単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査（**家族性腫瘍を除く**）	分	分
	家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	分	分
2.	先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査（**出生前診断を除く**）	分	分
	出生前診断に関する染色体検査	分	分
3.	生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	分	分

問C-6. 2014年度に実施された遺伝学的検査（うち、問A-2の「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」および「3.生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」）についてお尋ねします。

検査のインフォームドコンセントの取得をしたクライエント数、同意後に撤回をしたクライエント数をお答えください。

遺伝学的検査名		インフォームドコンセントの取得クライエント数	インフォームドコンセントの撤回クライエント数
1.	単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査（**家族性腫瘍を除く**）	組	組
	家族性腫瘍の診断に関する遺伝学的検査	組	組
2.	先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査（**出生前診断を除く**）	組	組
	出生前診断に関する染色体検査	組	組
3.	生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査	組	組

※「インフォームドコンセント」：試料・情報の提供を求められた人またはその代諾者が、検査責任者から事前に当該検査に関する十分な説明を受け、その検査の意義、目的、方法、予測される結果や不利益等を理解し、自由意思に基づいて与える、試料・情報の提供及び試料・情報の取扱いに関する同意。（出所：「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」より一部改変）

以下の設問（問 C-7、問 C-8）では、「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝子関連検査」「2. 先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3. 生殖細胞系列の網羅的遺伝子解析検査」「4. 薬剤応答性診断に関する遺伝子関連検査」（問 A-2 の選択肢 1～4）のいずれかの**貴部署・貴診療科内実施件数が1件以上**である方にお伺いします。

→該当しない方は、問 C-9（23 ページ）へお進みください。

問 C-7. 2014 年度に実施された遺伝学的検査（うち、問 A-2 の「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」「2.先天異常・生殖障害等の診断に関する染色体検査」「3.生殖細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査」「4.薬剤応答性診断に関する遺伝学的検査」）についてお尋ねします。

偶発的所見等が発見された事例の件数をお答えください。

偶発的所見等が発見された事例の件数	件

※「偶発的所見」：当初の検査目的とは別に偶然発見された、健康面または生殖面での重要性が認められる可能性のある遺伝学的所見（スクリーニング時に発見された遺伝的所見も含む）。

問 C-8. 偶発的所見の告知例があれば、具体的にお答えください。また、貴部署・貴診療科内での偶発的所見が発見された際の対応方針や課題などがあれば、合わせて記載してください。

問 C-9.【遺伝学的検査時の遺伝カウンセリング】に関して、特に気になる点や課題等がございましたら記載してください。

【設問群 D】オミックス検査の実施状況

【設問群 D】の趣旨

「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」（平成 27 年 7 月）では「医療に用いるオミックス検査は、医療法や医師法等の規定に則って医療機関や衛生検査所等にて実施されているが、各種オミックス検査を必要とする対象疾患が明確ではなく、オミックス検査の対象は遺伝子（ゲノム）、タンパク質（プロテオーム）、代謝物（メタボローム）とあるものの、どの機関でどの種類のオミックス検査が行えるか明確ではない」ことが指摘されています。またその中で、求められる取組として、「オミックス検査の実施機関において、どの機関でどの種類のオミックス検査を行えるのか」についての把握の必要性が挙げられています。

【設問群 D】は、主にオミックス検査の定義や実施状況について伺います。

全ての回答者にお伺いします。

問 D-1. 貴部署・貴診療科で「オミックス検査」をどのような検査であるとお考えですか。貴部署・貴診療科内で「オミックス検査」に関しての定義がある場合は可能な範囲でお答えください。

問 D-2. 問 D-1 でお答えいただいた定義において、これまでの「オミックス検査」の実施（または実施予定）の有無をお答えください（当てはまるもの 1 つに〇をつけてください）。このうち、「2. 過去に実施したことがあるが、現在はしていない」とお答えの方は、直近の実施年度についてお答えください。

1.	現在実施している
2.	過去に実施したことがあるが、現在はしていない（直近の実施年度：＿＿＿＿＿＿年度）
3.	過去に実施したことはないが、2～3 年先の具体的な実施計画を策定している
4.	具体的な実施計画はないが、将来実施したいと考えている
5.	実施したことはなく、今後も実施する予定はない

※外注による実施を含みます。

※選択肢「2. 」で年度についてお答えいただく場合は、西暦でお願いいたします。

問 D-2.で「1. 現在実施している」、「2. 過去に実施したことがあるが、現在はしていない」を選択した方にお伺いします。

→該当しない方は、【設問群 E】（26 ページ）へお進みください。

以下の設問（問 D-3）については、2014 年度（2014 年 4 月 1 日～2015 年 3 月 31 日）に実施した「オミックス検査」についてお答えください。2014 年度に「オミックス検査」を実施していない場合は、直近の年度の実施状況をお答えください。

問 D-3. 2014 年度（2014 年度の実施がない場合は直近の年度）に実施されたオミックス検査の具体的な実施内容（具体的な実施方法、使用機器、費用の出所、精度管理方法等）を可能な範囲でお答えください。

【設問群 E】次世代シーケンサーの利用状況等

【設問群 E】の趣旨

【設問群 E】は、次世代シーケンサーについて、クリニカルシーケンス等、遺伝子関連検査用途での実施実績についてお伺いします。

全ての回答者にお伺いします。

問 E-1. 貴部署・貴診療科では次世代シーケンサーを遺伝子関連検査に使用していますか。使用している場合、使用頻度の高い次世代シーケンサーについて、製品名・2014 年度（2014 年 4 月 1 日～2015 年 3 月 31 日）における遺伝子関連検査実施例・製品保有機関・使用頻度をお答えください。**結果を患者やクライエントに返さずに研究利用する遺伝子関連検査は対象外**とします。

遺伝子関連検査で使用頻度の高い次世代シーケンサーの 製品名・遺伝子関連検査実施例・製品保有機関・使用頻度（3 製品まで）
1)　製品名：（　　） 遺伝子関連検査の具体的な実施例： （　　） 製品の保有機関（当てはまるもの 1 つに〇）： a. 研究室 b. 大学（複数の診療科と共有で使用） c. 外部機関（共同研究先、外部委託先等） d. その他（具体的に：　　） 遺伝子関連検査用途での 1 台あたりの使用頻度（当てはまるもの 1 つに〇）： a. 週に 2～3 回以上 b. 週に 1 回 c. 月に 2～3 回 d. 月に 1 回 e. 数ヶ月に 1 回以下
2)　製品名：（　　） 遺伝子関連検査の具体的な実施例： （　　） 製品の保有機関（当てはまるもの 1 つに〇）： a. 研究室 b. 大学（複数の診療科と共有で使用） c. 外部機関（共同研究先、外部委託先等） d. その他（具体的に：　　） 遺伝子関連検査用途での 1 台あたりの使用頻度（当てはまるもの 1 つに〇）： a. 週に 2～3 回以上 b. 週に 1 回 c. 月に 2～3 回 d. 月に 1 回 e. 数ヶ月に 1 回以下
3)　製品名：（　　） 遺伝子関連検査の具体的な実施例： （　　） 製品の保有機関（当てはまるもの 1 つに〇）： a. 研究室 b. 大学（複数の診療科と共有で使用） c. 外部機関（共同研究先、外部委託先等） d. その他（具体的に：　　） 遺伝子関連検査用途での 1 台あたりの使用頻度（当てはまるもの 1 つに〇）： a. 週に 2～3 回以上 b. 週に 1 回 c. 月に 2～3 回 d. 月に 1 回 e. 数ヶ月に 1 回以下

2014 年度（2014 年 4 月 1 日～2015 年 3 月 31 日）における遺伝子関連検査用途での次世代シーケンサー使用実績がある方にお伺いします。

問 E-2. 貴部署・貴診療科で次世代シーケンサーを用いた遺伝子関連検査を行う上での具体的な課題（特定の資格保持者の不足、周辺材料のコスト高騰）を可能な範囲でお答えください。

【設問群 A'】体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施状況

【設問群 A'】の趣旨

【設問群 A'】では、遺伝子関連検査のうち、体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査の実施の有無や実績といった基礎情報の収集を目的としています。なお、「家族性腫瘍」につきましては設問群 A～C の対象となっております。

全ての回答者にお伺いします。

問 A'-1. 2015 年 12 月 1 日時点（検体提出日ベース）における、貴機関での体細胞遺伝子検査または病原体遺伝子検査の実施（または実施予定）の有無をお答えください（当てはまるもの 1 つに〇をつけてください）。このうち、「2. 過去に実施したことがあるが、現在はしていない」とお答えの方は、直近の実施年度についてお答えください。

1. 実施している
2. 過去に実施したことがあるが、現在はしていない （直近の実施年度：＿＿＿＿＿＿年度）
3. 過去に実施したことはないが、2～3 年先の具体的な実施計画を策定している
4. 具体的な実施計画はないが、将来実施したいと考えている
5. 実施したことはなく、今後も実施する予定はない

※外部委託による実施を含みます。

※選択肢「2. 」で年度についてお答えいただく場合は、西暦でお願いいたします。

※「体細胞遺伝子検査」：**癌細胞**特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査。（出所：日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」）

※「病原体遺伝子検査」：ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス、細菌等微生物）の核酸（DNA あるいは RNA）を検出・解析する検査。（出所：日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」）

以下の設問（問 A'-2）では、問 A'-1 で「1. 実施している」または「2. 過去に実施したことがあるが、現在はしていない」と回答した方にお伺いします。

→該当しない方はここで回答終了となります。

以下の設問（問 A'-2～問 A'-5）については、2014 年度（2014 年 4 月 1 日～2015 年 3 月 31 日）（検体提出日ベース、以下同様）に実施した体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査についてお答えください。

問 A'-2. 2014 年度に貴機関内および外部委託により実施した体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査の実施件数をお答えください。ただし、結果を患者・クライエントに返さずに研究利用した検査については、件数に含めずにお答えください。

なお、「「3. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査」実施時に、スクリーニング段階で生殖細胞系列の遺伝子変異が発見されたため、確定診断として遺伝学的検査を実施したケース」は、問 A-2「1. 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査」に含みます。**下表に☑をつけ、検査を実施された部署・診療科の方へ【設問群 A～C】に回答を含めていただく旨をお伝えください。**

検査の種類		実施件数			
		貴機関内実施件数		外部委託実施件数	
		保険適用	保険適用外	保険適用	保険適用外
回答例: *1.*	*白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査*	*10 件*	*30 件*	*50 件*	*40 件*
1.	白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査	件	件	件	件
2.	白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する染色体検査	件	件	件	件
3.	体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査	件	件	件	件
4.	薬剤応答性診断に関する腫瘍組織等を用いる体細胞遺伝子検査	件	件	件	件
5.	病原体遺伝子検査	件	件	件	件

□ 「3. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査」実施時に、スクリーニング段階で生殖細胞系列の遺伝子変異が発見されたため、確定診断として遺伝学的検査を実施したケースがある
→検査実施部署・診療科は【設問群 A～C】に本ケースを含めてお答えください。

※診断には確定診断、保因者診断、発症前診断、出生前診断を含みます。

※「網羅的遺伝子解析検査」：発症の原因となる遺伝子や染色体異常が特定できないような場合に、網羅的な解析手法（エクソームシークエンス、全ゲノムシークエンス、マイクロアレイ染色体検査 等）を用いて診断を行う検査。

以下の設問（問 A'-3～問 A'-5）では、問 A'-2 で「1. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査」から「5. 病原体遺伝子検査」までのいずれかの実施件数が**1件以上**である方にお伺いします。

→該当しない方はここで回答終了となります。

問 A'-3. 2014 年度に実施された体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査（問 A'-2 選択肢 1～5）についてお尋ねします。

診断を企図した疾患名およびその検査対象遺伝子名を、件数の多いものからそれぞれ順に 3 つまでお答えください。また、それぞれの疾患における、おおよその実施件数をお答えください。

	疾患名	検査対象遺伝子名 （自由記述／ 網羅的遺伝子解析検査は解析方法等）	おおよその 実施件数
回答例	*家族性大腸腺腫症*	*APC*	*10 件*
1. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査			
1 位			件
2 位			件
3 位			件
2. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する染色体検査			
1 位			件
2 位			件
3 位			件
3. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査			
1 位			件
2 位			件
3 位			件
4. 薬剤応答性診断に関する腫瘍組織等を用いる体細胞遺伝子検査			
1 位	―		件
2 位	―		件
3 位	―		件
5. 病原体遺伝子検査			
1 位			件
2 位			件
3 位			件

問 A'-4. 2014 年度に実施された体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査（問 A'-2 選択肢 1～5）の外部機関への委託の有無をお答えください（それぞれ当てはまるもの１つに〇をつけてください）。

①衛生検査所に外部委託をしている	1. 有	2. 無
②衛生検査所以外の機関（企業や研究所等）に外部委託をしている	1. 有	2. 無

※「衛生検査所」：臨床検査に関する法律で定められた施設基準や検査体制を満たし、各都道府県知事に衛生検査所としての登録を認められた検査施設。人体から排出され、又は採取された検体について微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査、生化学的検査及び厚生労働省令で定める生理学的検査を業として行う。

このうち、【**衛生検査所**に外部委託をしている場合（「①衛生検査所に外部委託をしている」に「1. 有」とお答えの方）は、可能な範囲で、主な委託先機関の名称・委託検査名・委託目的についてお答えください。】

主な委託先機関（**衛生検査所**）の名称・委託検査名・委託目的（3 機関まで）
1)　委託先機関名 1:（　　） 委託検査名 1:　（　　） 委託目的（当てはまるものすべてに〇）: a. 貴機関内で体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査の環境が未整備であるため b. 費用が抑えられるため c. 高品質な検査結果が得られるため d. その他（具体的に:　　）
2)　委託先機関名 2:（　　） 委託検査名 2:　（　　） 委託目的（当てはまるものすべてに〇）: a. 貴機関内で体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査の環境が未整備であるため b. 費用が抑えられるため c. 高品質な検査結果が得られるため d. その他（具体的に:　　）
3)　委託先機関名 3:（　　） 委託検査名 3:　（　　） 委託目的（当てはまるものすべてに〇）: a. 貴機関内で体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査の環境が未整備であるため b. 費用が抑えられるため c. 高品質な検査結果が得られるため d. その他（具体的に:　　）

続いて、【**衛生検査所以外の機関（企業や研究所等）**に外部委託をしている場合（「②衛生検査所以外の機関（企業や研究所等）に外部委託をしている」に「1. 有」とお答えの方）は、可能な範囲で、主な委託先機関の名称・委託検査名・委託目的についてお答えください。】

主な委託先機関（**衛生検査所以外の機関**）の名称・委託検査名・委託目的（3 機関まで）
1)　委託先機関名 1:（　　） 委託検査名 1:　（　　） 委託目的（当てはまるものすべてに〇）: a. 貴機関内で体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査の環境が未整備であるため b. 費用が抑えられるため c. 高品質な検査結果が得られるため d. その他（具体的に:　　）
2)　委託先機関名 2:（　　） 委託検査名 2:　（　　） 委託目的（当てはまるものすべてに〇）: a. 貴機関内で体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査の環境が未整備であるため b. 費用が抑えられるため c. 高品質な検査結果が得られるため d. その他（具体的に:　　）
3)　委託先機関名 3:（　　） 委託検査名 3:　（　　） 委託目的（当てはまるものすべてに〇）: a. 貴機関内で体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査の環境が未整備であるため b. 費用が抑えられるため c. 高品質な検査結果が得られるため d. その他（具体的に:　　）

問 A'-5. 2014 年度に実施された体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査（問 A'-2 選択肢 1～5）について、それぞれの検査総数に占める、研究費を利用した検査件数と、そのうち貴機関内で解析を実施した検査件数のおおよその割合についてお答えください（以下の《割合》から 1 つ選択して、記載してください）。

また、貴機関内での検査のうち、貴機関独自で構築した手法を用いた検査の割合についてもお答えください。

検査の種類	研究費を利用した 検査件数の割合	うち、貴機関内で解析を実施した検査件数の割合	うち、貴機関独自で構築した手法を用いた検査の割合
回答例 *1. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査*	*コ*	*ケ*	*ウ*
1. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する体細胞遺伝子検査			
2. 白血病/リンパ腫及び固形腫瘍の診断に関する染色体検査			
3. 体細胞を用いた網羅的遺伝子解析検査			
4. 薬剤応答性診断に関する腫瘍組織等を用いる体細胞遺伝子検査			
5. 病原体遺伝子検査			

※体外診断用医薬品を用いた検査との対比として、医療機関の検査室や登録衛生検査所等が独自で構築した手法で行う検査や、研究用に流通している薬事未承認の試薬や検査キットを用いて実施している検査を総称して「LDT（Laboratory Developed Test）」という。

《割合》

ア.	0%	イ.	1～10%	ウ.	11～20%
エ.	21～30%	オ.	31～40%	カ.	41～50%
キ.	51～60%	ク.	61～70%	ケ.	71～80%
コ.	81～90%	サ.	91～99%	シ.	100%

問 A'-6.【体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の実施状況】に関して、特に気になる点や課題等がございましたら記載してください。

【設問群 B'】体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の環境整備の状況

【設問群 B'】の趣旨

【設問群 B'】では、体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査について、皆様の遺伝子関連検査機関の質保証の状況に関してお伺いいたします。なお、「家族性腫瘍」につきましては設問群 A～C の対象となっております。

以下の設問（問 B'-1～問 B'-7）では、体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査（問 A'-2 選択肢 1～5）の**貴機関内実施件数が1件以上**である方にお伺いします。

→該当しない方はここで回答終了となります。

問 B'-1. 遺伝子関連検査を実施する検査施設の品質を保証するための内容と方法については、全ての OECD 加盟国で「分子遺伝学的検査における質保証に関する OECD ガイドライン」が承認されています。また、国内においても日本臨床検査標準協議会により同ガイドラインの原則を尊重、遵守しつつ、「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン」が策定されています。貴部署において、体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査（問 A'-2 選択肢 1～5）を実施する際に、品質を向上させるために取り組んでいる内容についてお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。

1.	実施する検査の分析的妥当性、臨床的妥当性及び臨床的有用性についての情報を文書で用意している
2.	施設内の質保証を定期的に評価する方針と手続きを備えており、評価結果及び改善のために行った措置を文書化している
3.	入手可能な限り、標準物質や家族固有の変異対照を使用している
4.	検査結果の再現性を担保するための工夫をしている 再現性担保のための具体的な工夫: (　　)
5.	報告書は、正確、簡潔かつ包括的であり、被検者や専門家等による適切な意思決定ができるように、すべての必須情報が記載されている
6.	報告に関連するすべての情報を記録・保存している(保存期間は、法令に定められる期間)
7.	検査が再委託された場合を含め、結果の解釈に関するすべての情報を最終報告書に添付している
8.	遺伝子関連検査部門の責任者についての適切な教育・訓練基準、専門資格を確立している
9.	遺伝子関連検査部門の責任者の教育上の要件には、分子遺伝学に関する系統的な訓練、臨床検査の分子遺伝学、その他関連分野の専門科目を含めている
10.	外部精度管理を実施している: 具体的な外部精度管理の名称及び項目 (　　)
11.	外部精度管理を実施できないが、何らかの代替方法を実施している 具体的な代替方法 (　　)

問 B'-2. 貴機関で体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査(問 A'-2 選択肢 1～5)を実施する際に、遺伝子解析の担当者が有する資格をお答えください(当てはまるものすべてに○をつけてください)。

1.	一級遺伝子分析科学認定士
2.	遺伝子分析科学認定士(初級)
3.	臨床細胞遺伝学指導士
4.	臨床細胞遺伝学認定士
5.	認定臨床染色体遺伝子検査師
6.	バイオインフォマティクス技術者
7.	その他(具体名:　　)

問 B'-3. 貴機関で体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査（問 A'-2 選択肢 1～5）を実施する際に、検査の結果解釈を行う医師の人数をお答えください。また、他の職種が結果解釈に参加している場合には、その職名と参加人数をお答えください。

職名		人数
①	医師 うち、臨床遺伝専門医	人 人
②	その他の資格 1） （具体名：　　）	人
③	その他の資格 2） （具体名：　　）	人

問 B'-4. 貴機関で体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査（問 A'-2 選択肢 1～5）の遺伝子解析を実施する環境について、臨床検査機関の外部認証制度（ISO 15189 等）を取得していますか。取得状況について、可能な範囲でお答えください。

また、他の外部認証制度を取得している場合には、その制度名と取得状況をお答えください。

認証名	選択肢（それぞれ当てはまるもの1つに〇）
①ISO 15189	1. 取得済みである　2. 申請手続き中である 3. 検討中である　4. 現在のところ取得する予定はない
②その他の認証 1） *例：CLIA 認証、CAP/LAP 認定等*	（認証制度名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿） 1. 取得済みである　2. 申請手続き中である 3. 検討中である
③その他の認証 2）	（認証制度名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿） 1. 取得済みである　2. 申請手続き中である 3. 検討中である

※「ISO 15189」：2003 年 2 月に発行、2007 年改定された臨床検査室の品質と能力に関する特定要求事項に関する国際規格のことであり、臨床検査室がマネジメントシステムを運営し、技術的に適格であり、技術的に妥当な結果を出す能力があることを要件としている。「品質マネジメントシステムの要求事項」及び「技術的要求事項」の 2 つから構成される。

以下の設問（問 B'-5、問 B'-6）では、問 B'-4 の①ISO 15189、②その他の認証 1)、③その他の認証 2)において「1. 取得済みである」、「2. 申請手続き中である」、「3. 検討中である」のいずれかを回答した方にお伺いします。

→該当しない方は問 B'-7（42 ページ）へお進みください。

問 B'-5. 臨床検査機関の外部認証（①ISO 15189、②その他の認証 1)、③その他の認証 2)）の取得目的をお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。「その他」の場合は、その内容を具体的にご記入ください。

認証名	選択肢（それぞれ当てはまるものすべてに〇）
①ISO 15189	1. 治験実施時、製薬企業からの要望がある 2. 検査対象のクライエントからの要望がある 3. 貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる 4. 海外での検査データ利用にあたり認証取得が要件となっている 5. 運営体制の標準化を行うことで検査業務の効率化を図ることができる 6. 臨床中核病院の承認申請をする 7. 国際共同治験に参加する 8. その他（具体的に:　　）
②その他の認証1）	（認証制度名:＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿） 1. 治験実施時、製薬企業からの要望がある 2. 検査対象のクライエントからの要望がある 3. 貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる 4. 海外での検査データ利用にあたり認証取得が要件となっている 5. 運営体制の標準化を行うことで検査業務の効率化を図ることができる 6. 臨床中核病院の承認申請をする 7. 国際共同治験に参加する 8. その他（具体的に:　　）
③その他の認証 2）	（認証制度名:＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿） 1. 治験実施時、製薬企業からの要望がある 2. 検査対象のクライエントからの要望がある 3. 貴機関の品質保証、信用性・ステータスを向上させる 4. 海外での検査データ利用にあたり認証取得が要件となっている 5. 運営体制の標準化を行うことで検査業務の効率化を図ることができる 6. 臨床中核病院の承認申請をする 7. 国際共同治験に参加する 8. その他（具体的に:　　）

問 B'-6. 臨床検査機関の外部認証（①ISO 15189、②その他の認証 1)、③その他の認証 2)）の取得に際して、貴機関で問題になったこと、または現在問題になっていることをお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。「その他」の場合は、その内容を具体的にご記入ください。

認証名	選択肢（それぞれ当てはまるものすべてに〇）
①ISO 15189	1. 認証取得、認証維持に必要な財源が無い 2. 日本語の認証ガイドラインがない 3. 認証取得までに時間がかかる 4. 認定基準が厳格/煩雑である 5. その他（具体的に:　　） 6. 特にない
②その他の認証1）	1. 認証取得、認証維持に必要な財源が無い 2. 日本語の認証ガイドラインがない 3. 認証取得までに時間がかかる 4. 認定基準が厳格/煩雑である 5. その他（具体的に:　　） 6. 特にない
③その他の認証 2)	1. 認証取得、認証維持に必要な財源が無い 2. 日本語の認証ガイドラインがない 3. 認証取得までに時間がかかる 4. 認定基準が厳格/煩雑である 5. その他（具体的に:　　） 6. 特にない

以下の設問（問 B'-7、問 B'-8）では、問 B'-3 の①ISO 15189、②その他の認証 1)、または③その他の認証 2)のすべてにおいて「2. 申請手続き中である」、「3. 検討中である」、「4. 現在のところ取得する予定はない」のいずれかを回答した方にお伺いします。

→該当しない方は問 B'-9（43 ページ）へお進みください。

問 B'-7. 臨床検査室の国際規格による施設認証においては、主に以下のような品質管理のための要件や書類の整備等が求められています。

体細胞遺伝子検査および病原体遺伝子検査（問 A'-2 選択肢 1～5）を実施する際に、貴部署にて実施している品質管理体制についてお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。

1.	組織・管理体制の明確化 （組織図、組織管理規程等）	18.	苦情処理手順書
2.	品質方針	19.	是正処理実施手順書
3.	品質マニュアル	20.	品質管理者の配置
4.	倫理規程	21.	品質目標及び品質計画
5.	教育訓練実施手順書	22.	個人情報保護管理規程
6.	情報システム管理規程	23.	教育プログラム
7.	力量評価・継続的教育及び達成度の記録	24.	情報システムの検証に関する記録
8.	一次サンプル採取マニュアル	25.	検体受入可否基準
9.	検体搬送・受取手順書	26.	検体搬送・受取記録
10.	標準作業手順書	27.	検査手順検証・妥当性確認・不確かさ推定結果記録
11.	機器・試薬管理手順書	28.	機器・試薬管理台帳
12.	校正・保守に関する手順書	29.	校正・点検実施記録
13.	内部精度管理実施手順書	30.	内部精度管理記録台帳
14.	外部精度管理実施手順書	31.	外部精度管理記録台帳
15.	感染症廃棄物管理手順書	32.	報告書改訂に関する記録
16.	委託検査記録	33.	苦情処理台帳
17.	報告書発行手順書	34.	是正処置実施報告書

問 B'-8. 代表的な臨床検査機関の外部認証（ISO 15189 等）を取得しない理由をお答えください（当てはまるものすべてに〇をつけてください）。

1.	すでに十分な品質保証がされているため
2.	実務上の必要性を感じないため
3.	認証取得に多大なコスト（費用・時間）がかるため
4.	認証維持に多大なコスト（費用・時間）がかるため
5.	取得方法が不明であるため
6.	その他（具体的に:　　）

問 B'-9.【体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の環境整備】に関して、特に気になる点や課題等がございましたら記載してください。

アンケートは以上です。
ご回答にご協力いただき、誠にありがとうございました。

参考《疾患名・遺伝子名一覧》

疾患名	遺伝子名
ABCA4 遺伝子変異による網膜変性	ABCA4
Alagille 症候群	JAG1
Barth 症候群（3-メチルグルタコン酸尿症Ⅱ型）	TAZ
BOR 症候群	EYA1
Brugada 症候群、QT 延長症候群	SCN5A
CD36 欠損症	CD36
CDH23 遺伝子変異による難聴	CDH23
CHARGE 症候群	CHD7、SEMA3E
COCH 遺伝子変異による難聴	COCH
COL9A1 遺伝子変異による難聴	COL9A1
COL9A3 遺伝子変異による難聴	COL9A3
PTEN 過誤腫症候群(PHTS)	PTEN
CRYM 遺伝子変異による難聴	CRYM
de Lange 症候群	NIPBL
Fanconi-Bickel 症候群（糖原病 XI 型）	SLC2A2(GLUT2)
FMR1 関連疾患（脆弱Ｘ症候群、脆弱Ｘ関連振戦・失調症候群、早期卵巣機能不全症）	FMR1
Gitelman 症候群	SLC12A3
GM1-ガングリオシドーシス	GLB1
Greig cephalopolysyndactyly syndrome	GLI3
Joubert 症候群	AHI1、NPHP1
Kallmann 症候群	KAL
KCNQ4 遺伝子変異による難聴	KCNQ4
Myotubular myopathy	MTM1
NOG 遺伝子変異による難聴	NOG
PRPH2 遺伝子変異による網膜変性	PRPH2
RHO 遺伝子変異による網膜変性	RHO
Rubinstein-Taybi 症候群	CBP
Sotos 症候群	NSD1
TECTA 遺伝子変異による難聴	TECTA
WFS1 遺伝子変異による難聴	WFS1
Willson 病	ATP7B
X 連鎖性水頭症	L1CAM
α1－アンチトリプシン欠損症	SERPINA1
β-ケトチオラーゼ欠損症	ACAT1
βサラセミア	HBB
アポリポ蛋白 E 遺伝子型	APOE
遺伝性コプロポルフィリン症	HCP
遺伝性乳がん・卵巣がん症候群	BRCA1、 BRCA2
オスラー病	ACVRL1、ENG
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	OTC
家族性高コレステロール血症	LDLR
家族性大腸腺腫症	APC
ガラクトシアリドーシス	CTSA
カルニチンパルミトイル基転移酵素 II(CPT2)欠損症	CPT2
キサンチン尿症	XO
急性間欠性ポルフィリン症	AIP
クリスタリン網膜症	CYP4V2
結節性硬化症	TSC1、TSC2
高 HDL 血症（CETP 欠損症）	CETP
高トリグリセライド血症	LPL
ゴーシェ病	GBA

疾患名	遺伝子名
サクシニル-CoA：ケト酸 CoA トランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	OXCT
シアリドーシス	NEU1
シャルコー・マリー・トゥース遺伝性ニューロパチー 1B 型	MPZ
シャルコー・マリー・トゥース遺伝性ニューロパチー X1 型	GJB1(Co32)
多様性ポルフィリン症	VP
テイ-サックス病	HEXA
デュシェンヌ/ベッカー型筋ジストロフィー	DMD
ニーマンピック病 C 型	NPC1、NPC2
ハンチントン病	IT15(HTT)
ファブリ病	GLA
フェニルケトン尿症	PAH
フォンヒッペル・リンドウ病	VHL
プラダー・ウィリ症候群/アンジェルマン症候群	SNRPN
プロピオン酸血症	PCCA、PCCB
ヘモクロマトーシス	HFE
ペンドレッド症候群	SLC26A4、FOXI1、KCNJ10
ホモシスチン尿症（Ⅰ型）	CBS
ポンペ病	GAA
マルチプルカルボキシラーゼ欠損症	HLCS
ミトコンドリア遺伝子 3460 変異、11778 変異、14484 変異	―
メチルマロン酸血症（cblA 型）	MMAA
メチルマロン酸血症（cblC 型）（ホモシスチン尿症を伴うメチルマロン酸血症）	MMACHC
メチルマロン酸血症（mut 型）	MUT
メンケス病	ATP7A
ライソゾーム病	―
ライデンⅤ（5）凝固第 5 因子：血栓症の危険因子（先天性血栓素因）、APC レジスタンス	F5
リ・フラウメニ症候群	TP53
リンチ症候群	MLH1、MSH2、MSH6、PMS2
異染性白質ジストロフィー	ARSA
加齢黄斑変性症	ARMS2
家族性アミロイドーシス（トランスサイレチン型）	TTR
家族性アミロイドーシス（ゲルソリン型）	GSN
家族性地中海熱	MEFV
家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症	CaSR
眼底白点症	RDH5
基底細胞母斑症候群	PTCH1
偽性軟骨無形成、多発性骨端異形成症	COMP
球脊髄性筋萎縮症	AR
筋強直性ジストロフィー	DMPK
近位肢節短縮型点状軟骨異形成症	PEX7
血栓性血小板減少性紫斑病	ADAMTS13
原発性シュウ酸尿症	AGXT
甲状腺機能異常症	TSHR
肢帯型筋ジストロフィー	DYSF
若年性網膜分離症	RS1
小口病	SAG、GRK1
新生児遷延性肺高血圧症	FOXF1
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 1 型	ATP8B1
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 2 型	ABCB11
腎性尿崩症	AVPR2
成人発症Ⅱ型シトルリン血症	SLC25A13
脊髄小脳失調症 1 型（SCA1）	ATXN1

疾患名	遺伝子名
脊髄小脳失調症 2 型（SCA2）	ATXN2
脊髄小脳失調症 3 型（SCA3）	ATXN3
脊髄小脳失調症 6 型（SCA6）	CACNA1A
脊髄小脳失調症 7 型（SCA7）	ATXN7
脊髄小脳失調症 8 型（SCA8）	ATXN8/ATXN8OS
脊髄小脳失調症 10 型（SCA10）	ATXN10
脊髄小脳失調症 12 型（SCA12）	PPP2R2B
脊髄小脳失調症 17 型（SCA17）	TBP
脊髄小脳失調症 31 型（SCA31）	BEAN
歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症 （DRPLA）	ATN1 (DRPLA)
先天異常症解析	―
先天性（遺伝性）難聴	SLC26A4、GJB2、EYA1、COCH、KCNQ4、MYO7A、TECTA、POU3F4、CRYM、mtDNA(m.1555A>G、m.3432A>G、m.7445A>G、m8296A>G)
先天性クロール下痢症	SLC26A3
先天性脊椎骨端異形成症およびその関連疾患	COL2A1
先天性副腎皮質過形成 21 水酸化酵素欠損症	CYP21A2
多発性内分泌腫瘍症 1 型	MEN1
多発性内分泌腫瘍症 2 型	RET
中枢神経白質形成異常症	PLP1
糖原病 Ia 型	G6PC
糖原病 Ib 型	SLC37A4(G6PT1)
糖尿病高乳酸血症と脳卒中様症状を伴うミトコンドリア脳筋症	mtDNA
白点状網膜炎	RLBP1
副腎白質ジストロフィー	ABCD1
福山型先天性筋ジストロフィー	FKTN(FCMD)
網膜色素線条	ABCC6
網膜色素変性（X 連鎖劣性遺伝）	RP2、RPGR
網膜色素変性症（常染色体優性遺伝）	CRX1、GUCA1B、IMPDH1、NRL、PRPF3、PRPH2、RHO、ROM1、RP1、RP9、RPRF31、TOPORS
レット症候群	MECP2
無精子症、乏精子症	AZF
Beckwith-Wiedemann 症候群	1p15、CDKN1C
アミノグリコシド誘起性無症状難聴	mtDNA
キアーンズ・セイヤー症候群	mtDNA
ピアソン症候群	mtDNA
ミトコンドリア難聴	mtDNA
ミトコンドリアゲノム	mtDNA
ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群（MELAS）	mtDNA
リー脳症	mtDNA
レーバー遺伝性視神経萎縮症（LHON）	mtDNA
赤色ぼろ線維・ミオクローヌスてんかん症候群 （MERRF）	mtDNA
慢性進行性外眼筋麻痺（CPEO）	mtDNA
＜薬剤反応性遺伝子多型＞	CYP2B6
＜薬剤反応性遺伝子多型＞	CYP2C19
＜薬剤反応性遺伝子多型＞	CYP2C9
＜薬剤反応性遺伝子多型＞	CYP2D6
＜薬剤反応性遺伝子多型＞	NAT2
非症候群性難聴	NGS によるパネル解析
症候群性難聴	NGS によるパネル解析
Alport 症候群※	NGS によるパネル解析

疾患名	遺伝子名
Branchio-oto-renal 症候群※	NGS によるパネル解析
CHARGE 症候群※	NGS によるパネル解析
Jervell & Lange-Nielsen 症候群症候群※	NGS によるパネル解析
Norrie Disease※	NGS によるパネル解析
Pendred 症候群※	NGS によるパネル解析
Stickler 症候群※	NGS によるパネル解析
Treacher Collins 症候群※	NGS によるパネル解析
Perrau 症候群※	NGS によるパネル解析
Klippel-Feil 症候群※	NGS によるパネル解析
Usher 症候群	NGS によるパネル解析
Auditory Neuropathy Spectrum Disorder	NGS によるパネル解析

※表記の症候群は症候群性難聴パネルを用いて解析を行う。

（出所：日本遺伝カウンセリング学会 HP（衛生検査所受託可能検査リスト））